

torrões brancos brilhantes agregados semelhantes a rosetas de quatro pontos, cinco pontos ou em cruz.<sup>4</sup> Embora as rosetas sejam mais caracteristicamente associadas a ceratose actínica e carcinoma espinocelular, elas também podem ser observadas no carcinoma basocelular, nevo melanocítico e dermatofibroma.<sup>5</sup> As rosetas resultam da polarização cruzada da luz incidente em material córneo em estruturas anexiais ou fibrose perifolicular.<sup>5</sup>

Até onde é de conhecimento dos autores, a paciente aqui descrita é o primeiro caso de espiroadenocilindroma mostrando estruturas semelhantes a rosetas dermatoscópicamente. Ao definir as características dermatoscópicas do cilindroma, os autores querem enfatizar o fato de que os espiroadenocilindromas podem mostrar achados dermatoscópicos, como torrões azul-acinzentados e estruturas semelhantes a rosetas, que também podem ser detectadas em outras neoplasias cutâneas, levando à confusão diagnóstica.<sup>5</sup>

### Suporte financeiro

Nenhum.

### Contribuição dos autores

Ecem Bostan: elaboração e redação do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; revisão crítica da literatura.

Etkin Boynuyogun: Obtenção dos dados; aprovação da versão final do manuscrito.

Ozay Gokoz: Obtenção, análise e interpretação dos dados; aprovação da versão final do manuscrito.





Ibrahim Vargel: Obtenção, análise e interpretação dos dados; aprovação da versão final do manuscrito.

### Conflito de interesses

Nenhum.

### Referências

1. Baliyan A, Dhingra H, Kumar M. Spiradenocylindroma of skin: A hybrid tumor. *Indian J Dermatopathol Diagn Dermatol*. 2018;5:66–8.
2. Michal M, Lamovec J, Mukensnabl P, Pizinger K. Spiradenocylindromas of the skin: tumors with morphological features of spiradenoma and cylindroma in the same lesion: report of 12 cases. *Pathol Int*. 1999;49:419–25.
3. Senarega A, Flores L, Innocenti AC, Parra V. Dermoscopic Features of Spiradenocylindroma. *Actas Dermosifiliogr*. 2019;110:604–6.
4. Lozano-Masdemont B, Polimón-Olabarrieta I, Marinero-Escobedo S, Gutiérrez-Pecharromán A, Rodríguez-Lomba E. Rosettes in actinic keratosis and squamous cell carcinoma: distribution, association to other dermoscopic signs and description of the rosette pattern. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2018;32:48–52.
5. Liebman TN, Rabinovitz HS, Dusza SW, Marghoob AA. White shiny structures: dermoscopic features revealed under polarized light. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2012;26:1493–7.

Ecem Bostan <sup>a,\*</sup>, Etkin Boynuyogun <sup>b</sup>,  
Ozay Gokoz <sup>c</sup> e Ibrahim Vargel <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Cihanbeyli Public Hospital, Konya, Turquia

<sup>b</sup> Departamento de Cirurgia Plástica e Reconstructiva, Hacettepe University, Faculdade de Medicina, Ankara, Turquia

<sup>c</sup> Departamento de Patologia, Hacettepe University, Faculdade de Medicina, Ankara, Turquia

\* Autor para correspondência.

E-mail: [bostanecem@gmail.com](mailto:bostanecem@gmail.com) (E. Bostan).

Recebido em 4 de junho de 2021; aceito em 4 de julho de 2021

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2023.01.006>

2666-2752/ © 2022 Sociedade Brasileira de Dermatologia.

Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este é um artigo Open

Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

## Caso para diagnóstico. Malformações vasculares, hemi-hipertrofia e macroactilia: síndrome de Proteus<sup>☆,☆☆</sup>



Prezado Editor,

Menino com 1 ano de idade apresentava desde o nascimento manchas eritemato-violáceas no membro inferior esquerdo e tronco (fig. 1), associado a deformidades nos pés e tórax

(figs. 2 e 3), fístulas arteriovenosas e hipospadia. Seu histórico pessoal e familiar revelava parto normal a termo, sem intercorrências, e pais não consanguíneos, sem relato de casos semelhantes na família ou doenças hereditárias.

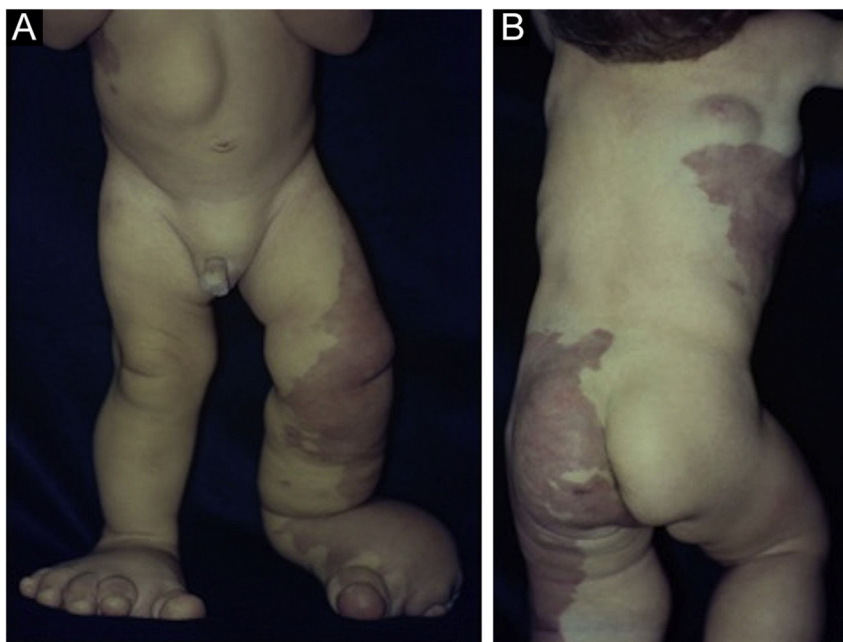
A investigação revelou normocefalia, escoliose cervico-torácica, orelhas rodadas posteriormente, fendas palpebrais retificadas, base nasal alargada, retrognatismo, filtro nasal apagado, palato alto, comissuras bucais desviadas para baixo, massa palpável na região epigástrica direita. Havia também hemi-hipertrofia de membros, mãos e dedos dos pés aumentados de volume (simetricamente), pés aumentados de volume (esquerdo maior que o direito) com sindactilia do segundo com o terceiro e do quarto com o quinto pododáctilo à direita. Notavam-se malformações vasculares no membro inferior esquerdo, dorso, tórax e região genital e nevus epidérmico linear focal no tórax. Apresentava desenvolvimento neuropsicomotor adequado, sem alterações oculares. A análise genética revelou cariótipo masculino (46, XY), sem alterações qualitativas e estruturais.

DOI referente ao artigo:

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2023.01.006>

<sup>☆</sup> Como citar este artigo: Barbosa BE, Alfredo MA, Abbade LP, Miot HA. Case for diagnosis. Vascular malformations, hemihypertrophy and macroactily: Proteus syndrome. *An Bras Dermatol*. 2023;98:386–8.

<sup>☆☆</sup> Trabalho realizado no Departamento de Infectologia, Dermatologia, Diagnóstico por Imagem e Radioterapia, Faculdade de Medicina, Universidade Estadual Paulista, Botucatu, SP, Brasil.



**Figura 1** (A) Malformações vasculares no membro inferior esquerdo. Deformidades nas pernas e pés e tumoração abdominal. (B) Malformações vasculares extensas no tórax, quadril e coxas com distribuição em mosaico.

### Qual o seu diagnóstico?

- Síndrome de Proteus
- Síndrome de Maffucci
- Síndrome de Klippel Trenaunay Weber
- Doença de Milroy

### Discussão

Nomeada em 1983 por Wiedmann et al.,<sup>1</sup> a síndrome de Proteus é caracterizada por seu polimorfismo, apresentações fenotípicas variáveis e distribuição de lesões em mosaico.<sup>2</sup> Apresenta-se imediatamente ao nascimento, podendo afetar qualquer sistema orgânico, comumente manifestada com malformações esqueléticas, supercrescimento de tecidos conjuntivos e musculares, nevos e malformações vasculares. O desenvolvimento neuropsicológico costuma ser preservado.<sup>3</sup>

As manifestações clínicas são variáveis, com casos apresentando desde alterações focais (macroductilia isolada)<sup>4</sup> a dismorfismos extensos que sofrem mudanças ao longo do tempo, dificultando o diagnóstico e a abordagem terapêutica.<sup>5</sup> É considerada rara, com incidência média de 1/10.000.000 nascimentos, e menos de 150 casos relatados no mundo.<sup>6</sup> Decorre de mutação em mosaico com ativação somática do oncogene AKT1 (14q32.3), que atua nas vias de sinalização do crescimento celular,<sup>7</sup> além de estar associada a maior predisposição para neoplasias, trombose venosa profunda e embolia pulmonar, com risco de morte precoce.<sup>8</sup>

O diagnóstico da síndrome de Proteus é realizado por meio de critérios clínicos; é necessário o diferencial com outras hamartoses, como as síndromes de Klippel-Trenaunay-Weber e Maffucci (tabela 1).<sup>2</sup>

O tratamento é individualizado e multidisciplinar, com abordagem psicológica, psicomotora, avaliação quando abordagens cirúrgicas ortopédicas e vasculares. Inibidores orais da via mTOR (sirolimus 0,1 mg/kg/d) foram relatados



**Figura 2** Detalhes das deformidades dos pés com gigantismo assimétrico e sindactilia.

como eficazes na prevenção do crescimento dos hamartomas de tecido conjuntivo.<sup>9</sup> O uso de sirolimus apresenta resultados promissores no controle dos sintomas relacionados ao supercrescimento de membros e tumorações, e deve ser iniciado precocemente para evitar a progressão da doença.<sup>10</sup> Entretanto, não havia disponibilidade do uso dessa medicação na época em que nosso paciente foi avaliado.

Essa criança foi seguida pelas equipes de dermatologia, pediatria, psicologia, cirurgia vascular e ortopedia por 12 anos. Aos 10 anos de idade, houve agravamento do gigantismo dos membros inferiores, levando à dificuldade de deambulação e perda ponderal. A equipe multidisciplinar decidiu pela amputação transtibial do membro direito e transfemoral do membro esquerdo.

### Suporte financeiro

Nenhum.

**Tabela 1** Principais características clínicas da síndrome de Proteus e de seus diagnósticos diferenciais

Diagnóstico	Principais características clínicas
Síndrome de Proteus	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Crescimento assimétrico de um ou mais membros, nevos pigmentados, nevo do tecido conjuntivo cerebriiformes, malformações vasculares, tumores subcutâneos, macrocefalia e visceromegalias</li> <li>• Evolução progressiva</li> <li>• Alterações faciais: dolicocefalia, rosto alongado, fissuras palpebrais oblíquas e/ou ptose, ponte nasal deprimida, narinas estreitas ou largas, boca aberta em repouso</li> </ul>
Síndrome de Maffucci	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Malformações venosas cutâneas, discondroplasia, encodromas, linfangiomas, manchas café com leite</li> </ul>
Síndrome de Klippel Trenaunay -Weber	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Manchas vinho do porto, malformações vasculares, fístulas arteriovenosas, hipertrofia do membro afetado (óssea e/ou tecidual)</li> </ul>
Doença de Milroy	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Linfedema desde o nascimento nos membros inferiores, veias varicosas, hipertrofia dos membros</li> </ul>



**Figura 3** Detalhe da malformação vascular no tórax e tumoração tóraco-abdominal.

### Contribuição dos autores

Bárbara Elias do Carmo Barbosa: Elaboração do texto; participação efetiva na orientação; participação efetiva na propeidêutica; revisão de literatura; revisão crítica do manuscrito; aprovação do manuscrito.

Melissa Almeida Corrêa Alfredo: Elaboração do texto; participação efetiva na orientação; participação efetiva na propeidêutica; revisão de literatura; revisão crítica do manuscrito; aprovação do manuscrito.

Luciana Patrícia Fernandes Abbade: Elaboração do texto; participação efetiva na orientação; participação efetiva na propeidêutica; revisão de literatura; revisão crítica do manuscrito; aprovação do manuscrito.





Hélio Amante Miot: Elaboração do texto; participação efetiva na orientação; participação efetiva na propeidêutica; revisão de literatura; revisão crítica do manuscrito; aprovação do manuscrito.

### Conflito de interesses

Nenhum.

### Referências

1. Wiedemann HR, Burgio GR, Aldenhoff P, Kunze J, Kaufmann HJ, Schirg E. The proteus syndrome. *Eur J Pediatr.* 1983;140:5–12.
2. Capelato Rocha RC, Estrella MPS, do Amaral DM, Barbosa AM, Morgado de Abreu MAM. Proteus syndrome. *An Bras Dermatol.* 2017;92:717–20.
3. Biesecker L. The challenges of Proteus syndrome: Diagnosis and management. *Eur J Hum Genet.* 2006;14:1151–7.
4. de Almeida HL, Fiss RC, Happle R. Macroductyly with skin hypertrophy: a minimal form of the Proteus syndrome. *An Bras Dermatol.* 2011;86:557–9.
5. Pithadia DJ, Roman JW, Sapp JC, Biesecker LG, Darling TN. Hypertrichotic patches as a mosaic manifestation of Proteus syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 2021;84:415–24.
6. Sapp JC, Hu L, Zhao J, Gruber A, Schwartz B, Ferrari D, et al. Quantifying survival in patients with Proteus syndrome. *Genet Med.* 2017;19:1376–9.
7. Lindhurst MJ, Sapp JC, Teer JK, Johnston JJ, Finn EM, Peters K, et al. A Mosaic Activating Mutation in AKT1 Associated with the Proteus Syndrome. *N Engl J Med.* 2011;365:611–9.
8. Zeng X, Wen X, Liang X, Wang L, Xu L. A case report of proteus syndrome (ps). *BMC Med Genet.* 2020;21:15.
9. Marsh DJ, Trahair TN, Martin JL, Chee WY, Walker J, Kirk EP, et al. Rapamycin treatment for a child with germline PTEN mutation. *Nat Clin Pract Oncol.* 2008;5:357–61.
10. Weibel L, Theiler M, Gnannt R, Neuhaus K, Han JS, Huber H, et al. Reduction of Disease Burden with Early Sirolimus Treatment in a Child with Proteus Syndrome. *JAMA Dermatol.* 2021;157:1514–6.

Bárbara Elias do Carmo Barbosa ,  
Melissa de Almeida Corrêa Alfredo ,  
Luciana Patrícia Fernandes Abbade   
e Hélio Amante Miot \*

*Departamento de Infectologia, Dermatologia, Diagnóstico por Imagem e Radioterapia, Faculdade de Medicina, Universidade Estadual Paulista, Botucatu, SP, Brasil*

\* Autor para correspondência.

E-mail: [heliomiot@gmail.com](mailto:heliomiot@gmail.com) (H.A. Miot).

Recebido em 3 de outubro de 2021; aceito em 8 de novembro de 2021

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2023.02.002>

2666-2752/ © 2023 Sociedade Brasileira de Dermatologia.

Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).